

Laurence Moon Bardet Biedl Sendromu ve Anestezi

Gönül TEZCAN KELEŞ (*), Melek SAKARYA (**), Füsün ZEYLAN (***), Sabri ÖZASLAN (***)

SUMMARY

Laurence Moon Bardet Biedl Syndrome and Anaesthesia

Laurence Moon Bardet Biedl is a congenital syndrome which is rarely seen and accompanied by multipl anomalies including skeleton and viscera.

This case report describes the presentation of a child with Bardet-Biedl syndrome. Bardet-Biedl syndrome is an autosomal recessive condition that includes retinal dystrophy, dystrophic extremities (commonly polydactyly), obesity, hypogenitalism, and renal disease. Cognitive deficit has also been considered part of the syndrome. The most common feature of Bardet-Biedl syndrome is retinal dystrophy. The renal disease often goes undetected until specific radiological testing is done after diagnosis of Bardet-Biedl syndrome. This is significant in that early death often occurs in this condition because of the renal disease. A twelve year old male patient with Laurence Moon Bardet Biedl syndrome was reported and literature was reviewed.

Key words: Laurence Moon Bardet Biedl syndrome, general anaesthesia

Anahtar kelimeler: Laurence Moon Bardet Biedl sendromu, genel anestezi

Laurence Moon Bardet Biedl (LMBB) sendromu ilk kez 1866'da Laurence ve Moon tarafından tanımlanmıştır. 1920'de Bardet ve 1922'de Biedl eklemeler yaparak bugünkü şeklini belirlemişlerdir (1). Genetik olarak otozomal resesif geçişlidir, 1/128.000 oranında görülür, 300 dolayında olgu bildirilmiştir (2). Sendromun başlıca belirtileri; obesite (% 83), mental retardasyon (% 80), polidaktili ve sindaktili (% 75), retinitis pigmentosa (% 68), genital hipoplazi (% 60) olup sıklıkla cücelik, hidrosefali, kafatası anomalileri ve nörolojik sağırlıkla birlikte (1,3,4). Kız çocuklarında mental retardasyon, polidaktili ve hipogonadizm sık görülmez (5). Ayrıca, hipertansiyon, renal bozukluklar ve kardiyak anomaliler, dental bozukluklar, nistagmus, şaşılık, diabetes mellitus, diabetes insipitus, intrahepatik safra yollarında ve

safra kanalında kistik dilatasyon da görülebilir (6,7). Bu sendrom, birçok klinik semptomları olması nedeniyle, anestezi sırasında ve postoperatif dönemde çeşitli sorunlara yol açabilir. Oldukça nadir görülen bu sendromu bir olgu nedeni ile irdelemeyi amaçladık.

OLGU

İnmemiş testis nedeni ile hastanemize başvuran olgu; 12 yaşında, 136 cm boyunda ve 48 kilo ağırlığında idi. Yapılan incelemeler sonucunda inguinal kanalda bilateral ektoptik testis izlendi. Olguya orşiopeksi operasyonu planlandı. LMBB sendromu tanısı 3 yıl önce konan olgumuzun erkek kardeşi de aynı tanıyla izleniyordu. Olguda mental retardasyon, obesite, genital hipoplazi, mikropenis, her iki ayakta 6. parmaklar polidaktili ve sol el 5. parmakta polidaktili ve sindaktili, retinitis pigmentosa gibi sendromun klinik belirtileri ile beraber yüksek damak ve kısa boyun mevcut idi. Fizik muayenesinde Mallampati sınıf II ve kardiyak oksültasyonda mezokardiyak odakta çiftleşme, 2/6 üfürüm dışında diğer sistemik bakıları olağandı. Preoperatif bakıda hemogram ve biyokimyasal değerler normal sınırlardaydı.

Olguya premedikasyon olarak operasyondan 2 saat önce oral 5 mg diazepam verildi. Ameliyathanede elektrokardiyografi, kan basıncı, periferik oksijen satürasyonu ile monitörize edildi. Periferik damar yolu 20 G kateter ile açıldı. Anestezi induksiyonu tiyopenton 5 mg/kg, cis-atrakuryum 0.15 mg/kg ve fentanil 2 µg/kg verilerek sağlandı. Endotrakeal entübasyon herhangi bir güçlükle karşılaşmadan 6.5 numaralı porteks tüple yapıldı. Anestezi idamesi % 60-40 N₂O-O₂ karışımına % 2 sevofluran ilavesi ile yarı kapalı sistemde kontrole ventilasyonla sürdürüldü. Sıvı ihtiyacı % 0.45 NaCl % 5 dekstrozu solüsyonu ile 7 ml/kg olacak şekilde karşılandı. Peroperatif dönemde aritmisi olmayan hastanın kalp atım hızı 90-100/dk ve ritmik idi. Hastanın kan basıncı 110/50 mgHg, 130/70 mgHg arasında değişti. SpO₂ % 97-98 ve ETCO₂ 33-35 mmHg idi. Perioperatif dönemde bir sorunla karşılaşmadı. Uyanma ve derlenme sorunu olmayan olgu postoperatif 3. gün eksterne edildi.

TARTIŞMA

LMBB sendromu tanısını koymak, klinik bulgularının fazlalığı nedeniyle oldukça güçtür. Tanı, genellikle

mental retardasyon, santral obesite ve genital hipoplazi, postaksial polidaktili varlığıyla konur (8). Tanının konması ortalama 9 yaş civarındadır. Klinik bulgular geç oturur. Doğumda % 65 olguda polidaktili mevcuttur. 2-3 yaş dolayında obesite gelişimi başlar. Retinal dejenerasyon da ortalama 8.5 yaş civarında gelişir. Ellerdeki ve ayaklardaki polidaktili ana kriterlerden birisidir (8). Rudling (9) 43 LMBB sendromlu olgunun 33'ünde polidaktili saptamıştır. Bunların üçü başarılı operasyonla normal koşullara kavuşturulmuştur. Polidaktili genetik sendromların tek görülen bulgusu olabileceğinden, bu konuda dikkatli ve bilinçli olunmalıdır. Cücelik, obesite ve hipogonadizmin, hipotalamik defekte sekonder olarak geliştiği kabul edilirse de bunu destekleyen az sayıda patolojik bulgu vardır. Yapılan çalışmalarda hipogonadizmin santral kökenli olduğu gösterilmiştir (10). Bizim olgumuzda tanı koymak amacıyla yapılan hormon uyarı testlerinde (LHRH ferring ile uyarı testi), FSH ve LH yanıtı yeterli olmamış, hipofizer hipogonadizm tanısı doğrulanmıştır.

Kafatası anomalileri, spastik kuadriparezi, spinal kanalın servikal ve lomber bölgede ciddi darlığı, spinal kord atrofisi, servikal miyopati, ilerleyici sinir dejenerasyonu ve ataksiye rastlanabilir (10,11). Hidrosefali gelişen hastalarda kafa içi basıncını yükselten ajanlardan ve manüplasyonlardan kaçınılmalıdır. Kafatası anomalilerinin varlığında havalandırma ve entübasyon güçlüğü ile karşılaşılabılır. Preoperatif dikkatli bir nörolojik muayene, postoperatif dönemde açıklanamayan nörolojik semptomların kaynağının saptanmasında yararlı olacaktır.

LMBB sendromunda kalp anomalilerine % 50 oranında rastlanır. Konjenital kalp defektlerinin (ASD, VSD, PDA, büyük damarların transpozisyonu, vb.) yanı sıra interventriküler septal hipertrofi ve dilate kardiyomiopati de görülebilir (7). Bu nedenle klinik değerlendirme ile birlikte ekokardiografik incelemeler de yapılmalıdır.

Karaciğer fonksiyonlarında bozulma ve hepatomegali de gözlenebilir (12,13). Karaciğer biyopsisinde peritubuler fibrozis, safra kanalında proliferasyon ve kistik dilatasyon saptanabilir ve bu durum karaciğer fibrozisi ile sonlanabilir. Obesite ve renal yetersizlikle de sıklıkla karşılaşılır (10). Son zamanlarda kardinal belirtilere, oldukça fazla rapor edilmesi nedeniyle renal anomaliler de dahil edilmiştir (5,6,10,14). Retinal distrofisi dominant olan 14 olgulu bir çalışmada, 7 olgu renal nedenlerden (böbrek kisti, renal sklerozis, renal yetersizlik, pro-

teinüri, malign hipertansiyon) dolayı kaybedilmiştir (15). Bu olgularda genç yaş ölümlerinin başında, sıklıkla renal yetersizlik gelir. Tüm LMBB sendromlu olguların, semptomları olsun veya olmasın renal anomaliler açısından rutin olarak değerlendirilmesi gerekir (16). Hipertansiyon varlığında yumuşak entübasyon ve ekstübasyon kan basıncının istenmeyen yükselmelerine karşı hastayı koruyarak serebral perfüzyon basıncının bozulmasını ve varolan santral lezyonların ağırlaşmasını önler.

LMBB sendromlu hastaların değişik klinik manifestasyonlarından dolayı preoperatif dönemde iyi değerlendirilmesi ve etkilenen sistemlere göre uygun monitörijasyon tekniklerinin uygulamasının, olabilecek sorunların zamanında fark edilmesi bakımından yararlı olacağı kanısındayız.

KAYNAKLAR

1. Hughes ER, Fisher DA: The hypothalamic hypophysyal system. In: Hughes ER, Fisher DA (eds). Practice of Pediatrics. New York: Harper Row. 1-44, 1976.
2. Lofterod B, Riise R, Skuseth T, Storhaug K: Laurence Moon Bardet Biedl syndrome. Nord Med 105(5):146-8, 1990.
3. Nyska M, Mozes G, Howard C, Bar Ziv J, Ekel S: Quadripareisis in the Laurence Moon Biedl syndrome: case report. Parapleja 29(5):350-4, 1991.
4. Bek T, Rosenberg T: Clinical pathology and retinal vascular structure in the Bardet Biedl syndrome. Br J Ophthalmol 79(1):76-80, 1995.
5. Stoler JM, Herring JT, Holmes LM: Genital abnormalities in females with Bardet Biedl syndrome. Am J Med Genet 55(3):276-8, 1995.
6. Fralick RA, Leichter HE, Sheth KJ: Early diagnosis of Bardet syndrome. Pediatr Nephrol 4(3):264-5, 1990.
7. Elbedour K, Zucker N, Zalstein E, Barki Y, Carmi R: Cardiac abnormalities in the Bardet Biedl syndrome: echocardiographic studies of 22 patients. Am J Med Genet 52(2):164-9, 1994.
8. Beales PL, Elçioğlu N, Woolf AS, Parker D, Flinter FA: New criteria for improved diagnosis of Bardet-Biedl syndrome; results of a population survey. J Med Genet 36(6):437-46, 1999.
9. Rudling O, Riise R, Tornqvist K, Jonsson K: Skeletal abnormalities of hands and feet in Laurence-Moon-Bardet-Biedl (LMBB) syndrome: a radiographic study. Skeletal Radiol 25(7):655-60, 1996.
10. Croft JB, Morrel D, Chase CL, Swift M: Obesity in heterozygous carriers of the gene for the Bardet Biedl syndrome. Am J Med Genet 55(1):12-15, 1995.
11. Chalvon A, Tardieu M, Crosnier H: Laurence Moon syndrome with growth hormone deficiency. Arch Fr Pediatr 50(10):859-62, 1993.
12. Escallon F, Traboulsi EI, Infante R: A family with the Bardet Biedl syndrome and diabetes mellitus. Arch Ophthalmol 107(6):855-7, 1989.
13. Nakamura F, Sasaki H, Kajihara H, Yamanoue M: Laurence Moon Biedl syndrome accompanied by congenital hepatic fibrosis. J Gastroenterol Hepatol 5(2):206-10, 1990.
14. Barakat AJ, Arianas P, Glick AD, Butler MG: Focal sclerosing glomerulonephritis in a child with Laurence Moon Biedl syndrome. Child Nephrol Urol 10(2):109-11, 1990.
15. Riise R: The cause of death in Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrome. Acta Ophthalmol Scaand Suppl(219):45-7, 1996.
16. Ucar B, Yakut A, Kural N, Buyukasik F, Vardareli E: Renal involvement in the Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrome: report of five cases. Pediatr Nephrol 11(1):31-5, 1997.